

rara. Os sintomas de hipocalcemia latente podem ser frustrantes, apresentando o doente apenas fraqueza, cansaço, irritabilidade e depressão que podem ser atribuídos a outras patologias. Embora a hipocalcemia geralmente ocorra após a cirurgia, a atrofia progressiva das paratiroides, levando à sua insuficiência anos após a cirurgia tireoideia, pode resultar num quadro tardio e latente de hipocalcemia.

P45. HIPERPARATIROIDISMO PRIMÁRIO SECUNDÁRIO AO LÍCIO: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

M. Marcelino¹, J. Silva¹, L. Lopes¹, L. Salgado², C. Lopes³, J. Jácome de Castro¹

¹Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo; ²Serviço de Medicina Nuclear; ³Serviço de Cirurgia. Hospital das Forças Armadas (HFAR).

Introdução: A terapêutica com lítio está indicada no tratamento da doença bipolar. Para além de uma maior incidência de bócio e de hipotireoidismo, o uso prolongado de lítio está associado a várias consequências metabólicas, nomeadamente a hipercalcémia e o hiperparatiroidismo (HPT).

Caso clínico: Mulher, 64 anos, com antecedentes de doença bipolar e HTA. Medicada com lítio, quetiapina, bisoprolol e enalapril. Recorre à nossa consulta em Agosto de 2008 por BMN conhecido desde há vários anos e por níveis de cálcio elevados. Sem história conhecida de litíase renal. Na consulta é-lhe confirmado um BMN (com citologia benigna dos nódulos) e um hiperparatiroidismo primário (cálcio 10,6, fósforo 2,06, PTH 256, clearance creatinina 73 ml/min, cálcúria e função tireoideia sem alterações). Cintigrafia das paratiroides com sestamibi negativa. Osteodensitometria óssea com evidência de osteopénia (Tscore -2,0) ao nível da extremidade distal do rádio. Medicada com ácido alendróico 70 mg/semana. A hipótese de diagnóstico mais provável foi BMN e HPT secundários ao lítio (HPTL). Por não ser possível parar o lítio, decidiu-se manter vigilância. Após 1 ano, verifica-se franco agravamento da hipercalcémia (cálcio: 12,8). Repete sestamibi, que mostra um aumento da captação do radiofármaco ao nível da paratiroide inferior esquerda, razão pela qual é proposta para cirurgia. Em Jan/2010 é submetida a tireoidectomia total e paratiroidectomia inferior esquerda. O DH revelou um adenoma da paratiroide com 13 × 12 × 8 mm e uma hiperplasia folicular, multinodular da tiroide. Pós-operatório com normalização do cálcio e redução da PTH. Inicia terapêutica com levotiroxina 12 5ug/dia e mantém lítio. Durante 1 ano, a doente manteve níveis de cálcio normais e de PTH discretamente elevados. Repetiu sestamibi que foi negativo. Atualmente, mantém-se em vigilância na consulta de Endocrinologia, mantendo terapêutica com lítio.

Discussão: O HPTL pode afectar uma ou várias paratiroides, pelo que o tratamento cirúrgico não é consensual. A individualização da terapêutica é essencial, sendo frequentemente necessária uma exploração bilateral. O rastreio atempado e vigilância do HPTL é essencial em doentes sob terapêutica com lítio, permitindo uma redução das comorbilidades associadas.

P46. HIPERPLASIA CONGÉNITA DA SUPRA-RENAL DE EXPRESSÃO TARDIA E GRAVIDEZ: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

I. Sarmento Gonçalves, J. Sampaio, S. Malafaia, R.M. Príncipe, A. Sá Couto, P. Tiago Silva

Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

Introdução: A hiperplasia da supra-renal congénita por deficiência de 21-hidroxilase, de transmissão autossómica recessiva,

deve-se a mutações no gene CYP21A2. Dependendo do impacto das mutações na função do gene, o fenótipo pode ir desde formas clássicas, cujo défice enzimático é completo ou grave, a uma forma não clássica ou de expressão tardia, cujo défice enzimático é parcial, geralmente diagnosticada na infância ou após a puberdade. Apesar de raras durante a gravidez, as doenças da supra-renal condicionam um risco acrescido de eventos materno-fetais adversos e, portanto, é essencial um diagnóstico precoce para se instituir uma vigilância e tratamento adequados.

Caso clínico: Primigesta de 21 anos referenciada à consulta de Saúde Materno-fetal às 14 semanas de gestação de uma gravidez espontânea. Tinha como antecedentes uma hiperplasia congénita não clássica da supra-renal diagnosticada por pubarca precoce e hirsutismo aos 8 anos de idade. Apresentava ainda história familiar de hiperplasia da supra-renal e ganglioneuroblastoma em familiar de primeiro grau. Durante a gravidez foi pedido estudo genético que confirmou o diagnóstico e revelou tratar-se de uma heterozigota composta para uma mutação causadora da forma clássica simplesmente virilizante (p.Ile172Asn no exão 4) e outra mutação causadora da forma não clássica (p.Val281Leu no exão 7) de hiperplasia congénita da supra-renal. A gravidez foi vigiada por uma equipa multidisciplinar de Endocrinologia e Obstetrícia, tendo sido medicada com metilprednisolona e detectada restrição do crescimento intra-uterino no terceiro trimestre. Esta culminou no nascimento de um recém-nascido saudável do sexo feminino.

Discussão: A vigilância de doentes com hiperplasia congénita da supra-renal, em especial durante a gravidez, é complexa e requer uma abordagem multidisciplinar. Este caso ilustra os parâmetros endocrinológicos e a evolução de uma gravidez espontânea numa doente heterozigota composta para a forma não clássica de hiperplasia congénita da supra-renal, cujo desfecho materno-fetal foi favorável.

P47. HIRSUTISMO GRAVE: UM CASO CLÍNICO

A. Palha, T. Sabino, A. Agapito

Serviço de Endocrinologia. Hospital Curry Cabral. Centro Hospitalar de Lisboa Central. EPE.

Introdução: O hirsutismo pode afetar 5-10% das mulheres em idade fértil, sendo a hiperplasia congénita da supra-renal (HCSR) forma não clássica responsável por 1-15% dos casos. Os autores descrevem um caso clínico de hirsutismo exuberante devido a défice de 21-hidroxilase de expressão tardia.

Caso clínico: Mulher, 45 anos, referenciada à consulta de Endocrinologia em Março 2012, por hirsutismo, com início na puberdade, de carácter progressivo com agravamento marcado nos últimos dois anos. História pregressa de oligomenorreia, infertilidade secundária (aborto espontâneo-1º trimestre aos 27 anos) e amenorreia desde os 32 anos, interpretada como menopausa precoce. Exame objetivo: IMC 29,4; gordura de distribuição centrípeta; fácies lunar, sem rubiose; acantose nigricans (região cervical posterior; axilar); hirsutismo grave (score 24 Escala Ferriman- Gallwey), com predomínio face, peri-areolar, abdómen, dorso e coxas. Sem outros sinais de virilização. Exames complementares: Androstenediona > 10 ng/mL (0,3-3,3); 17-OHP 36,67 ng/mL (0,2-1,8); DHEA-SO4 549 µg/dL (35-430); Testosterona total 2,19 ng/mL (0,04-0,8); Testosterona livre 6,80 pg/mL (ND-1,55); ACTH 33,9 pg/mL (ND-46); Cortisol: sérico 16,8 µg/dL (5-25); urinário 38 µg/dia (20-90), Pós-DXM (1 mg) 1,18 µg/dL. FSH 4,7 mUI/mL (2,8-11,3); LH 1,7 mUI/mL (1,1-11,6); 17β Estradiol 84 pg/mL (ND-160); Prolactina 26,73 ng/mL (1,9-25); Ag CA 125 negativo. Prova Synacthen: 0' 60': 17 OHP (ng/mL): 26,90 155,2. 11-Desoxicortisol (ng/mL): 6,15 9,32 (< 8). Ecografia pélvica: fibromiomas uterinos (18 e 11 mm); áreas anxiais sem alterações. TC abdominal: imagem de